

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
分担研究年度終了報告書

ライソゾーム病の診断、治療のガイドライン調査研究
（ゴーシェ病、フコシドーシス、マンノシドーシス）

分担研究者：成田 綾（鳥取大学医学部脳神経小児科 助教）

研究要旨

ライソゾーム病の診断・治療のガイドラインを作成する一環として、本年度は疾患（ゴーシェ病、フコシドーシス、マンノシドーシス）の診断基準を作成した。今後は疾患別重症度分類や治療ガイドラインの作成を行い、患者 QOL の向上を目指す。

研究協力者氏名

井田博幸（東京慈恵会医科大学小児科・教授）
辻 省次（東京大学医学部神経内科・教授）
小林博司（東京慈恵会医科大学遺伝子治療研
究部・准教授）
櫻井 謙（東京慈恵会医科大学小児科・講師）

A．研究目的

本研究の目標は、ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病・副腎白質ジストロフィーの患者QOLを改善する為に、早期診断・専門診断施設への迅速な連携を可能とする一助として診断基準を作成する事である。

B．研究方法

研究班員を疾患毎にグループ分けし、共同して作成を行った。国内外の症例報告、ガイドライン等を参考とし、本邦の実情に沿ったものにした。次いで全体の統一を図る為に、班会議で検討を行い、事務局で最終的に取りまとめを行った。

C．研究結果

ゴーシェ病、マンノシドーシス、フコシドーシスの3疾患を担当し、診断基準を作成した。本成果は他疾患の診断基準と併せて、「ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病 診断の手引き」として出版される運びとなっている。

D．考察

いずれの疾患に関しても稀少難病である事から専門領域以外の医療従事者の診断への敷居は高いと言わざるを得ず、診断基準の作成は疾患の啓蒙とスムーズな医療連携に有用であると考ええる。

また、次年度には酵素補充療法の長期効果や問題点を整理し、治療ガイドラインの作成を行う予定であり、患者のQOLの改善並びに今後の疾患への医療福祉政策についても重要な情報となる事が期待される。

E．結論

本年度はライソゾーム病・ペルオキシゾーム病の診断の手引きを作成した。これにより専門領域以外の医療従事者の疾患に対する理解を深める一助となり、早期発見に繋ぐことが期待される。

F．研究発表

1. 論文発表
なし
2. 学会発表
なし

G．知的財産権の出願・登録状況
（予定を含む。）

なし